**五年制临床医学专业“医学遗传学”课程简介**

课程编号：07140055

英文名称：Medical Genetics

学 分：1.5

学 时：24（其中理论24学时，实验24学时）

课程类别：专业平台课程

授课对象：临床医学专业学生

教学单位：医学院基础医学学科

修读学期：第3学期

1. **医学遗传学课程内容和目标**

医学遗传学是医学与遗传学相结合的一门基础学科，是基础医学与临床医学间的桥梁学科。医学遗传学的研究内容是人类疾病与遗传的关系，即运用人类遗传学的原理和方法来研究人类遗传性疾病的病因、病理、诊断、预防和治疗。

课程将从经典遗传学和分子遗传学的角度综合探讨遗传学原理在医学科学中的应用，特别是从DNA分子水平阐明个体及群体遗传、变异的规律；学习分子生物学和细胞遗传学技术、方法在遗传病诊断等方面的应用，促使学生具有利用医学遗传学原理研究疾病的发生、诊断、治疗和预防的基本思路，培养学生综合运用遗传学知识到临床诊断和治疗的能力。同时，力求使医学生了解发展迅速的新内容和新进展在现代遗传学和医学中的意义及其应用。

**2、应用雨课堂开展教学的背景**：

随着近年来遗传学理论的快速更新、精准医学理念的提出，作为生命科学领域发展最迅速的前沿学科之一，从理论知识到实践运用，无一不对医学遗传学的人才培养和教学质量提出了更高要求。**然而，我国地方高校五年制临床医学专业的医学遗传学课程教学却存在与实际需求脱节的情况**：例如学校师生对该课程的重视度不高，涉及的基础知识点多而课时数少，与临床应用结合不足，知识点更新缓慢等。

我们发现，原有的学习模式仍存在不足：例如教师需要根据学生反馈动态调整教学设计和教学方法，相关的作业批改和备课的工作量加大许多；再加上相关研究领域更新迅速，高考政策也有所调整，对于动态调整的及时性要求更高。其核心问题是：1、教师无法快速同步获取学生的学习数据；2、课程知识点众多，如何通过教学设计，使云端的知识“落地成雨”。经过2年多的教学实践，我们认为，教师需要基于大数据技术采用可以量化的数据支持混合学习场域的构建、教学过程的设计和教学实施的把控，建构有证据、有深度、有创新的课堂新形态。而“雨课堂”正是理想中的智慧工具。

**3、学情分析**：

课程面向学生：临床医学专业大二上学期；

在校五年制临床医学专业的大二学生，授课时间为每年下半年9月-12月，每周一次课，共12次课。该阶段学生均已完成分子生物学、医学细胞生物学等相关课程的学习，具有一定的遗传学基础。但存在知识点碎片化的问题，基础概念框架普遍不清晰；接触临床较少，自主学习能力较弱；对医学遗传学课程的认知不足。此外，学生在高中时期是接触过一些遗传学知识的；但由于浙江新高考政策的影响，加上班级内有少数转专业学生，学生基础参差不齐。综上所述，需建构一种基于学生自身学习基础的学习模式，方可促使学生开展有效的学习。

**4、课程设计总体思路**：

我们以为，“医学遗传学”课程适合**基于自主学习开展课堂启发式学习**，因为基础知识看似很简单，但学生大多只知其一不知其二，对知识点的掌握浮于表面；需要通过教师的课堂引导、启发、探究加深对知识点的理解；同时，数个**看似不同的分类学科章节之间实则存在千丝万缕的联系**，同样需要教师的引导来启发学生思考。

我们以为，若想实现医学遗传学的有效学习，**教师的角色定位应是引导者**，因此**设计了有针对性的预习和作业**。**课前-课上-课后环环相扣**，把看似不相关的独立知识点通过案例和概念的结合，设计成一个个有深度、有创新的线上线下混合教学体系。经过2年多、6个临床医学专业班级的实践教学，我们初步整理出了一套教学课件。

医学教育的发展日新月异，因此医学学习不仅限于已有理论知识的学习，还包括实践能力和新兴进展的学习。**本课程在教学中注意将教学设计与国际发展、国内需求接轨，整合线上资源**。例如在染色体章节进行医患角色扮演，一方面使学生对遗传咨询工作有一个初步的认识，另一方面也引导学生关注相关内容的国际前沿，这相当于**在学生心中种下了一颗种子，**无论将来到遗传专科工作，还是到各临床科室工作，都能有这方面的临床科研思维，促使学生成长为终身学习者。

**5、学时分配**

总学时24学时，理论24学时；授课时间表和学时分配如下：

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **周次** | **授课主题** | **备注** |
| 1 | 绪论-遗传学和医学、人类基因组、基因信息的传递 | 2学时 |
| 2 | 人类基因和基因突变 | 2学时 |
| 3-5 | 单基因遗传和单基因病 | 6学时 |
| 6 | 多基因遗传和多基因病 | 2学时 |
| 7-8 | 群体遗传 | 2学时 |
| 9 | 线粒体遗传和线粒体疾病 | 2学时 |
| 10 | 人类染色体和染色体畸变 | 2学时 |
| 11 | 染色体疾病 | 2学时 |
| 12 | 遗传咨询 | 2学时 |

**6、课程考核评价方法**

采用定性评价与定量评价、知识评价与能力评价，过程性评价与终结性评价相结合。

（一）过程性评价

过程性评价（总评成绩的40%）：团队学习成绩（案例分析，10分）、随堂小测（2次，10分）、平时表现和平时作业（20分）。

（二）终结性评价

理论考试（总评成绩的60%）：采用理论闭卷考试。

1. **选用教材和参考书**

教材：《医学遗传学》，左伋主编，人民卫生出版社，2015年05月版；

参考书：

1.《医学遗传学学习指导与习题集》，左伋，张咸宁主编，人民卫生出版社，2013年03月版；

2.Thompson & Thompson Genetics in Medicine. Nussbaum, Robert. Elsevier：2015.07.

3. Medical Genetics. Schire, Carmel. McGraw-Hill Education / Medical: 2014.01.

4. Emery's Elements of Medical Genetics. Turnpenny, Peter. Elsevier: 2017.01.

6.张咸宁 刘雯 吴白燕 主编，医学遗传学双语教材，北京大学医学出版社，2016.

7.陈竺 傅松滨 张灼华 顾鸣敏 主编，医学遗传学（八年制），人民卫生出版社，2015.

8.税青林等编，医学遗传学(案例版), 科学出版社，2010.

邬玲仟 张学 主编，医学遗传学（第1版），人民卫生出版社，2016.

2018.7.